

Titulación	Tipo	Curso
2500890 Genètica	OB	2

Contacto

Nombre: Jordi Surrallès Calonge

Correo electrónico: jordi.surralles@uab.cat

Equipo docente

Francisco Jose Rodriguez-Trelles Astruga

Jessica Arribas Arranz

Àngels Jiménez Macià

Barbara Negre De Bofarull

Raquel Egea Sanchez

Idiomas de los grupos

Puede consultar esta información al [final](#) del documento.

Prerrequisitos

Haber cursado o estar cursando las asignaturas teóricas relacionadas con el contenido de las prácticas.

Justificar haber superado las pruebas de bioseguridad y seguridad que encontrará en el 'campus virtual' y ser conocedor y aceptar las normas de funcionamiento de la Facultad de Biociencias.

Acudir a las prácticas habiendo revisado el contenido teórico correspondiente a los módulos prácticos.

No se admitirá ningún alumno sin bata de laboratorio.

Las prácticas son obligatorias.

Los alumnos han de asistir a las sesiones prácticas correspondientes a su grupo asignado. Cualquier cambio excepcional debe tener la aprobación del profesor responsable y, en cualquier caso, debe pactarse antes de que comiencen las clases.

Objetivos y contextualización

El laboratorio integrado IV es el cuarto curso en una serie de 6 que se distribuyen a lo largo de 6 semestres de los tres primeros cursos del grado de genética. Estos temas pretenden dar una base sólida de procedimientos experimentales, técnicas y habilidades de la genética y otras ciencias afines. La ayuda práctica para reforzar

los conceptos teóricos adquiridos en la teoría y nos permite comprender cabalmente el diálogo indispensable entre la teoría y experimentación que han dado lugar al cuerpo de conocimientos que constituye la ciencia de la genética.

El laboratorio integrado IV tiene como objetivos la adquisición de habilidades experimentales en 4 módulos específicos de contenido:

- Genética de Poblaciones
- Mutagénesis
- Fundamentos de Programación
- Biología del Desarrollo
- Documentación Científica

OBJETIVOS

Módulo de Genética de Poblaciones

Dos son los objetivos principales de este módulo: (1) comprender la acción individual y conjunta de los factores poblacionales que modulan la variación genética de las poblaciones y (2) aprender a describir la variación nucleotídica de un gen. Para el primer objetivo se utilizará el paquete de programas POPULUS ver 5.4, que permite simular diversos procesos poblacionales y ofrece una representación gráfica de los resultados. Para la descripción nucleotídica se empleará el software Polymorphism diversity analysis (PDA) desarrollado por investigadores de la unidad de genética.

Módulo de Mutagénesis

Los objetivos fundamentales del módulo específico de Mutagénesis son: Llevar a cabo un pequeño estudio piloto de biomonitorización en humanos, mediante la determinación de la inducción y el origen de los micronúcleos observados en células de descamación de la mucosa bucal, y averiguar su posible relación con polimorfismos del gen de la glutatión-S transferasa.

Módulo de Fundamentos de programación

Para la investigación genética actual, el investigador debe conocer y utilizar herramientas informáticas. ¿Cómo la información genética se almacena? ¿Cómo puede extraer esta información flexiblemente? ¿Cómo crear programas para manipular y analizar datos genéticos?

Los objetivos del módulo son adquirir las bases de programación para crear programas útiles en la investigación genética.

- Aprender a programar con el lenguaje Python
- Aplicar esta capacidad instrumental para el tratamiento de datos genéticos
- Promover la conexión entre las herramientas informáticas y la información genética, un aspecto clave de la investigación bioinformática
- Comprender un programa escrito en el lenguaje de programación R y poder ejecutar-lo o modificar-lo

Módulo de Biología del Desarrollo

El objetivo de este módulo es introducir al estudiante en las herramientas básicas de la biología del desarrollo a través de un organismo modelo: *Drosophila*.

Módulo de Documentación científica

Este módulo tiene como objetivo proporcionar una base teórica y práctica general para profundizar en el uso avanzado de recursos de información especializada en genética y disciplinas afines. Los objetivos específicos del módulo son:

- Aprender a resolver las necesidades de información en el campo de la genética y otras ciencias afines a través del uso de recursos bibliográficos.
- Saber proponer estrategias para la búsqueda y recuperación de información en fuentes electrónicas.

Competencias

- Adaptarse a nuevas situaciones.
- Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
- Definir la mutación y sus tipos, y determinar los niveles de daño génico, cromosómico y genómico en el material hereditario de cualquier especie, tanto espontáneo como inducido, y evaluar sus consecuencias.
- Diseñar y ejecutar protocolos completos de las técnicas estándares que forman parte del instrumental del genético molecular: purificación, amplificación y secuenciación de DNA genómico de fuentes biológicas, ingeniería genética en microorganismos, plantas y animales.
- Medir e interpretar la variación genética dentro y entre poblaciones desde una perspectiva clínica, de mejora genética de animales y plantas, de conservación y evolutiva.
- Tomar la iniciativa y mostrar espíritu emprendedor.
- Trabajar individualmente y en equipo.
- Utilizar e interpretar las fuentes de datos de genomas y macromoléculas de cualquier especie y comprender los fundamentos del análisis bioinformático para establecer las relaciones correspondientes entre estructura, función y evolución.
- Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

Resultados de aprendizaje

1. Adaptarse a nuevas situaciones.
2. Analizar e interpretar la variación genética humana.
3. Aplicar diferentes métodos de análisis filogenético a secuencia moleculares para efectuar reconstrucciones filogenéticas e interpretaciones epidemiológicas.
4. Aplicar el método científico a la resolución de problemas.
5. Aplicar las técnicas básicas de uso habitual en el laboratorio de genética humana.
6. Aplicar los programas de software y las aplicaciones Web disponibles para la edición, comparación e interpretación estructural, funcional y evolutiva de secuencias de ácidos nucleicos y proteínas.
7. Describir e interpretar la diversidad genética en distintas regiones funcionales del genoma.
8. Detectar y determinar la naturaleza de mutaciones génicas y sus consecuencias fenotípicas.
9. Determinar la naturaleza de alteraciones cromosómicas y sus efectos empleando técnicas de hibridación in situ y pintado cromosómico.
10. Diseñar y aplicar las tecnologías de amplificación de DNA in vitro mediante la reacción en cadena de la polimerasa (PCR) en distintos contextos específicos.
11. Efectuar mutagénesis in vivo e in vitro.
12. Evaluar la mutagenicidad de compuestos químicos.
13. Extraer y purificar de DNA en muestras humanas y animales.
14. Simular e interpretar el efecto individual y conjunto de distintos factores genéticos poblaciones sobre el polimorfismo genético y la evolución molecular.
15. Simular procesos de extinción estocástica aplicados a la conservación genética de especies amenazadas.
16. Tomar la iniciativa y mostrar espíritu emprendedor.
17. Trabajar individualmente y en equipo.
18. Utilizar y gestionar información bibliográfica o recursos informáticos o de Internet en el ámbito de estudio, en las lenguas propias y en inglés.

Contenido

Módulo Genética de Poblaciones

El módulo de Genética de poblaciones se organiza en 5 sesiones de 2,5 horas cada una y se realizarán en el aula de informática.

Prácticas 1-3. Simulaciones por ordenador con el programa POPULUS. Estudio de la interacción de las principales fuerzas que modulan la evolución.

Sesión 1. Selección y deriva.

Sesión 2. Selección y mutación.

Sesión 3. Estructura poblacional: selección y migración.

Práctica 4. Genética de poblaciones molecular. Análisis de la diversidad nucleotídica en el gen G6pd

Sesión 4. Variabilidad inter-específica.

Sesión 5. Variabilidad intra-específica.

Módulo de mutagénesis

Las prácticas programadas en estas jornadas permitirá al alumno aprender las técnicas básicas de:

- Práctica 1: preparación de micronúcleos de células de la mucosa bucal
- Práctica 2: extracción de ADN
- Práctica 3: preparación y tinción de observación de micronúcleos
- Práctica 4: Electroforesis y PCR en tiempo real
- Práctica 5: realización de cuestionarios, anotación de los datos y análisis de los resultados.

Módulo de Fundamentos de programación

El módulo de Fundamentos de Programación consta de 4 sesiones de 2/3 horas cada una y se realizarán en el aula de informática donde se aplicarán los contenidos teóricos vistos en el módulo de la asignatura de Técnicas Instrumentales.

- Sesión 1: Programación en Python. Operaciones básicas (3h)
- Sesión 2: Programación en Python. Control de flujo y ficheros (3h)
- Sesión 3: Programación en Python. Funciones y expresiones regulares (2h)
- Sesión 4: Lenguaje de programación R (2h)

Módulo de Biología del desarrollo

El módulo de Biología del Desarrollo se organiza en dos sesiones: una primera sesión de 2,5h en el laboratorio, y una segunda sesión de 1,5h en el aula de informática.

Sesión 1: Manipulación, observación de embriones y patrones de expresión en Drosophila.

Sesión 2: Análisis de patrones de expresión de Drosophila a partir de bases de datos.

Módulo de Documentación científica

El módulo de documentación científica se divide en 2 sesiones de 2 horas cada una, que se realizarán en aulas computarizadas. El contenido de cada sesión será:

1. Recursos bibliográficos especializados en información técnica y científica: Portales editoriales (SCOPUS, Science Direct); Web of Science. Bases de datos en el campo de la medicina distribuidor (ProQuest).
2. Recursos bibliográficos proporcionados por la Biblioteca Nacional de medicina: Medline, Pubmed, GenBank, OMIM. Acceso a la información sobre patentes: Latipat y Espacenet.

Actividades formativas y Metodología

Título	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Tipo: Dirigidas			
Módulo Biología del Desarrollo	6	0,24	6, 4, 16, 18, 17
Módulo Documentación Científica	4	0,16	1, 4, 16, 18, 17
Módulo Fundamentos de Programación	10	0,4	1, 2, 3, 7, 14, 16, 17
Módulo Genética de Poblaciones	12,5	0,5	2, 3, 4, 7, 14, 15, 16, 18
Módulo de Mutagénesis	17,5	0,7	4, 5, 10, 8, 9, 12, 13, 11, 16
Tipo: Supervisadas			
Tutorías individuales	1	0,04	
Tipo: Autónomas			
Estudio	14	0,56	
Libreta de Laboratorio	2	0,08	

La asignatura se imparte en grupos reducidos de alumnos (máximo 20 por sesión) en el laboratorio o en las aulas de informática. Los estudiantes disponen de un manual o guión de prácticas para cada Módulo. Hay que leer atentamente la parte correspondiente a cada sesión antes de iniciar la práctica con el fin de obtener el máximo aprovechamiento. El alumnado deberá asistir obligatoriamente al grupo de prácticas asignado. Sólo se aceptarán cambios puntuales siempre que sean equilibrados (un alumno de un grupo por un alumno de otro grupo). Si un alumno no ha podido realizar una sesión de prácticas con su grupo podrá recuperarla asistiendo a otro grupo, siempre y cuando el grupo en cuestión disponga de plazas libres.

Módulo Genética de Poblaciones

Aprendizaje Autónomo mediante el cual el estudiante aprende Trabajando y se guiada en todo momento por el profesor responsable que establece los Objetivos de la práctica. Los alumnos deberán elaborar, interpretar los Resultados obtenidos y responder a las diferentes Cuestiones planteadas en el manual de prácticas.

Módulo Mutagénesis

Los alumnos dispondrán de un guión detallado de las prácticas con los protocolos y la información detallada para poderlas llevar a cabo de una manera eficiente contando con el apoyo del profesor. El guión estará disponible en el Campus Virtual de la asignatura. Los alumnos no sólo trabajarán sus datos, sino que analizarán e interpretarán el conjunto de resultados obtenidos como ejemplo de grupo expuesto.

Módulo Fundamentos de Programación

El alumnado dispondrá de un guion de prácticas interactivo (Jupyter Notebook) que consultará para realizar las prácticas. Para facilitar la comprensión de los contenidos y un buen desarrollo de las clases es recomendable que el alumnado lea el guion de prácticas antes de cada sesión. También se recomienda tener disponibles los apuntes de la asignatura correspondiente de teoría.

Durante la sesión se irán resolviendo diversas cuestiones y al final de cada sesión se deberá entregar el Jupyter Notebook resuelto. Al final de las 3 prácticas de Python también se deberá entregar un programa integrador que pretende trabajar todos los aspectos visto durante las prácticas.

Módulo Biología del Desarrollo

Los alumnos se autogestionarán el tiempo siguiendo las indicaciones del guión de prácticas donde se explicarán los procedimientos a realizar. El profesor/a supervisará a los estudiantes y resolverá las dudas que vayan surgiendo

Módulo Documentación Científica

Cada sesión incluirá una primera parte de exposición teórica y una segunda de tipo práctico donde el alumno deberá realizar ejercicios relacionados con la consulta de fuentes y la resolución de necesidades informativas. Las cuestiones a resolver se presentarán siempre contextualizadas dentro del ámbito temático de la genética y ciencias afines.

Antes de cada sesión se publicarán, al CampusVirtual, materiales relacionados con los contenidos que se tratarán en clase. Es conveniente que el alumno haga una lectura y revisión previa para obtener el máximo provecho de la sesión.

Nota: se reservarán 15 minutos de una clase dentro del calendario establecido por el centro o por la titulación para que el alumnado rellene las encuestas de evaluación de la actuación del profesorado y de evaluación de la asignatura o módulo.

Evaluación

Actividades de evaluación continuada

Título	Peso	Horas	ECTS	Resultados de aprendizaje
Módulo Biología del Desarrollo Evaluación continua de los resultados trabajados	22,5%	1,8	0,07	6, 3, 4, 15, 16, 18, 17
Módulo Documentación Científica	10%	0,8	0,03	1, 4, 16, 18, 17
Módulo Fundamentos de Programación Cuestionarios Evaluación continua de los resultados trabajados	22,5%	1,8	0,07	1, 6, 16, 17
Módulo Genética de Poblaciones. Cuestionarios. Avualuació continuada de los resultados trabajados	22,5%	1,8	0,07	2, 4, 5, 7, 10, 13, 14, 16, 18
Módulo Mutagénesis Cuestionarios Evaluación continua de los resultados experimentales	22,5%	1,8	0,07	4, 8, 9, 12, 11, 16

La asistencia a las sesiones prácticas es obligatoria. El alumnado obtendrá la calificación de "No Agradable" cuando su ausencia sea superior al 20% de las sesiones programadas

La asistencia a las prácticas es obligatoria y por tanto una ausencia sin justificar podrá comportar la no evaluación de uno o más módulos. Faltar a una sesión implica una reducción de la nota igual al% de esta sesión en el conjunto de un módulo. Así, en un módulo de 4 sesiones, faltar un día implica una reducción del 25% de la nota de este módulo. Queda exento de esta penalización aquel alumnado que no pueda asistir a la sesión de su grupo por causa justificada. Se entiende por causa justificada problemas de salud (habrá que llevar el correspondiente certificado médico al coordinador de las prácticas) o problemas personales graves. En este caso, la práctica se recuperará siempre que sea posible.

Módulo Genética de Poblaciones

Este módulo se evaluará mediante la respuesta a las preguntas de un cuestionario después de cada sesión práctica (65%) y una prueba final (35%). Para poder hacer la media entre las dos partes, se deberá tener una nota ≥ 5 en cada parte.

Módulo Mutagénesis

La nota del módulo se conseguirá mediante un examen final (70%) y de las respuestas a un cuestionario relativo a las sesiones prácticas (30%). Para poder hacer la media entre las dos partes, se deberá tener una nota ≥ 5 en cada parte.

Módulo Fundamentos de Programación

La nota del módulo se conseguirá a través de una prueba final (50%) y de los ejercicios realizados en cada sesión que se deberán entregar al profesorado a través del Campus Virtual junto con la actitud del alumnado al aula (50%). Para poder hacer la media entre las dos partes, habrá que tener una nota ≥ 4 en cada parte independientemente.

En caso de no llegar a la nota mínima para poder hacer la media, se recuperará cada una de las partes de forma independiente. En la fecha programada para la evaluación de recuperación de la asignatura se recuperará la parte de la prueba final. En caso de no haber superado los ejercicios, el profesorado comunicará el procedimiento y plazos a seguir.

Módulo Biología del Desarrollo

Este módulo se evaluará a través de: (1) la entrega de un breve informe donde se integren los resultados obtenidos en las dos sesiones (80%), y (2) la actitud y el trabajo del alumno en el laboratorio y en el aula de informática (20%)

Módulo Documentación Científica

El sistema de evaluación incluye:

- Asistencia (15%)*.
- Prácticas (20%)*: ejercicios de búsqueda bibliográfica en bases de datos científicas.
- Prueba individual (65%).

*Las faltas de asistencia injustificadas y los incumplimientos en la realización y/o entrega de prácticas se penalizan con 1 punto.

Para aprobar la asignatura hay primero aprobar cada módulo con una nota ≥ 5 .

Los estudiantes que no superen los diferentes módulos de la asignatura o quieran mejorar su nota podrán presentarse en la fecha programada para la evaluación de recuperación de la asignatura. La presentación del estudiante en el examen de mejora de nota conlleva la renuncia a la calificación obtenida previamente. El alumno que no haya superado uno de los módulos después de la evaluación de recuperación, no aprobará la asignatura. Sin embargo, no será necesario que un alumno repetidor realice las actividades docentes ni las

evaluaciones de ese módulo superado a partir de la segunda matrícula. Los repetidores sólo tendrán que evaluar del módulo concreto que no hayan superado. Esta exención se mantendrá por un periodo de tres matrículas adicionales.

La nota final es el promedio de las notas de cada módulo.

Para participar en la recuperación, el alumnado debe haber estado previamente evaluado en un conjunto de actividades el peso de las cuales equivalga a un mínimo de dos terceras partes de la calificación total del módulo.

Esta asignatura no contempla el sistema de evaluación única.

Bibliografía

Módulo Genética de Poblaciones

Incluida en el manual de prácticas que está a disposición de los alumnos en el campus virtual

Módulo Mutagénesis

El guión de prácticas se puede bajar del Campus Virtual

Módulo Fundamentos de Programación

El guión de prácticas se puede bajar del Campus Virtual

Módulo Biología del Desarrollo

El guión de prácticas se puede bajar del Campus Virtual

Módulo Documentación Científica

ABADAL, E.; CODINA, LI. Bases de datos documentales: características, funciones y método. Madrid: Síntesis, 2005.

ADLER, David A. "Human genetics: online resources" [En línea]. Encyclopedia of life sciences, 2001. [Consulta: 12-07-2014]. Disponible a: bit.ly/1oXnTV6

ALEIXANDRE, R. "Fuentes de información en ciencias de la salud en Internet" [En línea]. Panacea@, 2011, vol. 11, núm. 33. [Consulta: 11-07-2014]. Disponible a:

<http://www.medtrad.org/panacea/IndiceGeneral/n33-Ponencias-Aleiandre.pdf>

CORDÓN, J.A, et al. Nuevas fuentes de información: información y búsqueda documental en el contexto de la web 2.0. Madrid: Pirámide, 2010.

Fuentes de información biomédica [En línea]. Cedimcat. [Consulta: 09-07-2014]. Disponible a:

<http://www.cedimcat.info/html/es/dir2471/doc26734.html>

NATIONAL HUMAN GENOME RESEARCH INSTITUTE. Online Genetics Education Resources [En línea].

National Institutes of Health. [Consulta: 11-07-2014]. Disponible a: <http://www.genome.gov/10000464>

Software

Módulo de Genética de Poblaciones: Para la descripción nucleotídica se empleará el software MEGA (<https://www.megasoftware.net/>)

Módulo Fundamentos de programación:

- Anaconda (<https://www.anaconda.com/products/distribution>), incluye el intérprete de Python y el editor Jupyter Notebook
- R-studio (<https://www.rstudio.com/products/rstudio/>)
- R (<https://cran.r-project.org/>)

Lista de idiomas

Nombre	Grupo	Idioma	Semestre	Turno
(PLAB) Prácticas de laboratorio	621	Catalán/Español	segundo cuatrimestre	mañana-mixto
(PLAB) Prácticas de laboratorio	622	Catalán/Español	segundo cuatrimestre	mañana-mixto
(PLAB) Prácticas de laboratorio	623	Catalán/Español	segundo cuatrimestre	mañana-mixto